FACULTÉ DE MÉDECINE DE STRASBOURG

Année 1968 No 113

THESE

PRÉSENTÉE POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

PAR

PETER Roger - Charles

né le 21 octobre 1941, Le Puy (Haute-Loire)

Interne du Centre Hospitalier Louis Pasteur à Colmar

Le rétrécissement aortique sus-valvulaire.

Président: M. R. SACREZ, Professeur

FACULTÉ DE MÉDECINE DE STRASBOURG

Année 1968 No 113

THESE

PRÉSENTÉE POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

PAR

PETER Roger - Charles

né le 21 octobre 1941, Le Puy (Haute-Loire)

Interne du Centre Hospitalier Louis Pasteur à Colmar

Le rétrécissement aortique sus-valvulaire.

Président: M. R. SACREZ, Professeur

Digitized by the Internet Archive
in 2026

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

https://archive.org/details/IA41547012_0029

F A C U L T E D E M E D E C I N E D E S T R A S B O U R G

Doyen	MM. CLAVERT Jean
Doyens honoraires	CALLOT Jacques
	FONTAINE René
Assesseur	CALLOT Jacques.

PROFESSEURS TITULAIRES

MM. ARON Claude	Histologie
BASSET André	Clinique Dermatologique
BUCK Paul	Chirurgie Infantile
CALLOT Jacques	Parasitologie et Pathologie Tropicale
CHAMBRON Jacques	Physique Biologique
CHAUMONT André	Médecine Légale et Sociale
CLAVERT Jean	Embryologie et Morphologie expérimentale
FONTAINE René	Clinique Chirurgicale A
GANDAR Robert	Clinique Gynécologique et Obstétricale 1
GREINER Georges	Clinique Oto-Rhino-laryngologique
GROS Charles	Electro-Radiologie
JUNG Adolphe	Chaire de Pathologie et Clinique séméiologique Chirurgicales.
KAMMERER Théophile	Clinique psychiatrique
KAYSER Charles	Physiologie
KLEIN Marc	Biologie Médicale
KORITKE Jean-Georges	Anatomie Normale
LE GAL Yvon	Anatomie Pathologique
MANDEL Paul	Chimie Biologique
METZ Bernard	Physiologie Appliquée
METZGER Henri	Thérapeutique
MINCK Raymond	Chaire de Bactériologie, Virologie et Immunologie Générale.
MULLER Pierre	Clinique Gynécologique et Obstétricale 2
NORDMANN Jean	Clinique Ophtalmologique
OUDET Pierre	Pneumo-phtisiologie
SACREZ Robert	Pédiatrie et Puériculture
SCHWARTZ Jean	Pharmacologie et Médecine expérimentale
STAHL Jules	Clinique Médicale B
STEPHAN Frédéric	Pathologie expérimentale
N...	Clinique Neurologique
VEDRINE Jean	Stomatologie
WAITZ Robert	Hématologie
WARTER Julien	Clinique Médicale A
WEISS Alfred	Clinique Chirurgicale B
N...	Hydrologie
N...	Hygiène.

PROFESSEURS A TITRE PERSONNEL

MM.	BRONNER Albert	Clinique Ophtalmologique
	KARLI Pierre	Biologie Médicale
	MARESCAUX Jean	Histologie
	MARX Charles	Physiologie
	MAYER Georges	Hématologie
	ROHMER Francis	Clinique Neurologique
	SEROR Joseph	Pathologie Chirurgicale
	WINCKLER Georges	Anatomie
	WITZ Jean-Paul	Clinique Chirurgicale B.

PROFESSEURS SANS CHAIRE

MM.	BATZENSCHLAGER André	Anatomie Pathologique
	BOLLACK Claude	Clinique Chirurgicale A
	BURGHARD Guy	Pneumo-phtisiologie
	CHAMBON Pierre	Chimie Biologique
	DORNER Marc	Clinique Médicale B
	ISCH François	Clinique Neurologique
	JAHN Henri	Clinique Médicale B
	KIRN André	Hygiène
	LAVILLAUREIX Jean	Bactériologie
	MANTZ Jean-Marie	Clinique Médicale A
	MARCOUX François	Médecine Légale.

MAITRES DE CONFERENCES AGREGES

MM.	ADLOFF Michel	Clinique Chirurgicale B
	APROSIO Norbert	Anatomie
	ASCH Léopold	Clinique Médicale A
	BLOCH Roger	Pharmacologie
	BOCKEL René	Clinique Médicale B
	BRINI Alfred	Clinique Ophtalmologique
	EBTINGER René	Clinique Psychiatrique
	FINCKER Louis	Clinique Médicale B
	GAUTHIER-LAFAYE Pierre	Département d'Anesthésiologie
	GRENIER Jacques	Clinique Chirurgicale B
	HERAN Jacques	Pathologie expérimentale
	ISRAEL Lucien	Clinique Psychiatrique
	JUIF Jean	Pédiatrie et puériculture
	KEILING Roger	Electro-radiologie
	KELLER Bernard	Gynécologie et Obstétrique 2 (Maternité)
	KEMPF François	Electro-Radiologie (Clinique Médicale A)
	KEMPF Yvan	Pathologie Chirurgicale (Centre de Traumatologie)
	KIENY René	Clinique Chirurgicale A
	KREMER Michel	Parasitologie
	LANG Gabriel	Hôpital Orthopédique Stéphanie
	LEVY Jean-Marc	Pédiatrie et Puériculture
	MALEVILLE Jean	Clinique Dermatologique
	MAURER Charles	Clinique Médicale B
Mme	MAYER Simone	Hématologie
MM.	PHILIPPE Emile	Anatomie Pathologique
	ROEGEL Emile	Pneumo-phtisiologie
	ROHMER Albert	Institut de Puériculture
	SACREZ André	Clinique Médicale A
	SCHAFF Georges	Physiologie
	SCHNEEGANS Ernest	Pédiatrie et Puériculture
	SCHVINGT Eugène	Clinique Chirurgicale B
	SIBILLY Abel	Clinique Chirurgicale A
	VERGNES René	Physique Biologique
	VINCENDON Guy	Chimie Biologique
	VOEGTLIN Raymond	Clinique Médicale A
	WACKENHEIM Auguste	Electro-radiologie (Clin. Neurologique)
	WALTER Jean-Pierre	Electro-radiologie
	WARTER Pierre	Electro-radiologie (Clin. Chirurgicale A)
	WEILL Jean-Pierre	Clinique Médicale A
	WILLARD Daniel	Pédiatrie et Puériculture

PROFESSEUR ASSOCIE

M.	PHILIPPIDES Demètre	Clinique neurologique.

A G R E G E S

MM.	CHAMPY Maxime	Stomatologie
	FRANK Robert	Stomatologie
	KLOTZ Gilbert	O.R.L.
	MEHL Jacques	Médecine Légale.

AGREGES LIBRES

MM.	BEYER Paul	MM. KUHLMANN Daniel
	FORSTER Emile	KUNTZMANN Jean
	HOLLENDER Louis	MULLER Jean-Nicolas.

DIRECTEUR DE L'INSTITUT DENTAIRE

M. le Professeur VEDRINE Jean

CHARGES D'UN COURS D'ENSEIGNEMENT COMPLEMENTAIRE

MM. MOISE - SINGER - TISSIER

SECRETAIRE PRINCIPAL DE LA FACULTE DE MEDECINE

M. KIEHL Gilbert

PROFESSEURS HONORAIRES

MM.	ARON Max	MM. ROHMER Paul
	BURGER Paul	SCHMID Frédéric
	BENOIT Jacques	THIODET Jean
	ROEDERER Jean	VINTEMBERGER Pierre

La Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui sont présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle entend ni les approuver, ni les improuver

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maîtres de cette Ecole, de mes chers condisciples, je promets et je jure au nom de l'Etre suprême d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine. Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe.

Ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les moeurs, ni à favoriser les crimes.

Respectueux et reconnaissant envers mes maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis resté fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

A MES PARENTS

A MA SOEUR.

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE THESE

MONSIEUR LE PROFESSEUR R.SACREZ

PROFESSEUR DE CLINIQUE MEDICALE INFANTILE
A LA FACULTE DE MEDECINE DE STRASBOURG

Il nous a fait le grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

Nous lui adressons ce témoignage de notre profonde reconnaissance et de notre admiration respectueuse.

A MESSIEURS LES MEMBRES DU JURY

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGE J.M.LEVY

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGE J.JUIF

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGE D.WILLARD.

A MONSIEUR LE DOCTEUR M.LEVY

Qui a bien voulu, par son expérience,
nous guider dans ce travail.

A NOS MAITRES D'INTERNAT

LE DOCTEUR P.BARTHELME

LE DOCTEUR M.MILLET-SCHALCK

LE DOCTEUR S.ROGER

LE DOCTEUR G.SAGER

LE DOCTEUR A.WILLIE

En témoignage de notre profonde gratitude pour la formation de médecin que nous leur devons.

A MES CAMARADES D'INTERNAT

A MES AMIS

ET A TOUS LES MIENS.

P L A N

I - INTRODUCTION

II - HISTORIQUE

1) Constatations anatomopathologiques
   - 1878 : Archer
   - 1896 : Röhrle
   - 1912 : Lutsch
   - 1921 : Weinstein

2) Création du terme de sténose aortique sus-valvulaire par l'Italien MENCARELLI, en 1930.

3) Classifications des formes anatomiques à partir de 1957.
   Classification de PEROU, en 1961
   - Rétrécissement annulaire
   - Rétrécissement par diaphragme fibreux
   - Rétrécissement par bandelettes fibreuses.

   Forme particulière : hypoplasie de l'aorte ascendante.

4) Etape chirurgicale
   La première résection chirurgicale a été réalisée en 1956 par MAC GOON.

5) Constitution du syndrome dysmorphique associant atteinte cardiaque, faciès particulier et retard mental.
   - 1958 : DENIE et VERHEUGT
   - 1961 : WILLIAM et BARRAT BOYES
   - 1962 : BEUREN et APITZ
   - 1963 : BLACK et BONHAM CARTER

6) Etape étiopathogénique
   - 1963 : BLACK et BONHAM CARTER
   - 1963 : FRIEDMAN
   - 1963 : GARCIA
   - 1964 : COLEMAN

III - OBSERVATION CLINIQUE

Jocelyne D., 12 ans $\frac{1}{2}$.

IV - ETUDE ANATOMO-PATHOLOGIQUE

Classification macroscopique

1) Rétrécissement annulaire provenant d'un trouble du développement de la paroi aortique.

2) Diaphragme fibreux.

3) Bandelettes fibreuses.

Ces deux formes seraient dues à une anomalie de développement de l'appareil valvulaire.

4) Hypoplasie de l'aorte avec diminution du calibre aortique.
Anomalies associées : - coronaire
- sténose pulmonaire
- canal artériel
- insuffisance mitrale
- sténose du tronc brachiocéphalique.

Aspect histologique.

V - ETUDE CLINIQUE

- Fréquence
- Sexe
- Circonstances de découverte
  - examen systématique
  - maladie intercurrente
  - affection des voies aériennes supérieures
  - retard staturo-pondéral et mental.
- Antécédents familiaux
- Antécédents personnels
- Examen clinique :
  - faciès particulier
  - anomalie buccodentaire
  - retard intellectuel
  - atteinte cardiaque : sténose aortique sus-valvulaire.
- Examens complémentaires
- Formes cliniques :
  - forme familiale
  - forme sporadique
  - syndrome dysmorphique.
- Diagnostic positif
- Diagnostic différentiel
  - cardiomyopathie obstructive
  - rétrécissement aortique valvulaire congénital
  - sténose aortique sous-valvulaire.
- Facteurs étiologiques
  - facteurs métaboliques :

- hypercalcémie idiopathique du nourrisson
- vitamine D et sténose aortique sus-valvulaire

- Facteurs héréditaires :
  - cas sporadique
  - cas familial : facteur mendéléen dominant à pénétrance incomplète.
  - syndrome dysmorphique : - avec caryotype normal
    - avec anomalie chromosomique portant sur le groupe 19 . 20.
- Facteurs embryopathiques.

V - EVOLUTION ET PRONOSTIC

Traitement :

- prothèse d'élargissement du Teflon
- résection de l'hypertrophie de la media et de l'intima.
- résection circonférentielle suivie de suture bout à bout.

Avantages et inconvénients des méthodes.

VI - CONCLUSION

BIBLIOGRAPHIE.

oOo

I N T R O D U C T I O N

Pendant très longtemps, les cardiopathies congénitales n'ont suscité que peu d'intérêt. Faisant essentiellement l'objet de savantes études anatomiques, elles étaient considérées comme des curiosités ou des monstruosités laissant le champ libre à toutes les spéculations de l'esprit quant à leur étiologie, leur pathogénie et même leur traduction clinique.

Depuis la fin du XIX° siècle de nombreux efforts ont été accomplis pour défricher ce terrain presque vierge, aboutissant à la description de syndromes désormais célèbres. Les possibilités techniques rudimentaires et les sanctions thérapeutiques étant à peu près nulles, l'incidence pratique de ces travaux était restée minime. Les progrès de la technique de l'électronique avec leurs applications à l'électrocardiographie, à l'angiocardiographie et au cathétérisme cardiaque, l'avènement de la chirurgie cardio-vasculaire moderne rendue possible grâce aux méthodes d'anesthésie-réanimation, à l'emploi de l'hypothermie et des machines "coeur-poumon" ont complètement révolutionné notre conception des cardiopathies malformatives.

Ces perspectives imposent aux médecins une rigueur de diagnostic accrue et un dépistage systématique aboutissant à la découverte de cas de plus en plus nombreux.

DENIE et VERHEUGT (24), en 1957, attirèrent les premiers l'attention sur un syndrome nouveau : il s'agit de la sténose aortique sue-

valvulaire qui, associée à un dysmorphisme particulier et à un important retard mental, constitue un syndrome caractéristique de diagnostic aisé par le seul examen clinique.

L'aspect du malade et la ressemblance frappante avec les autres enfants atteints de la même maladie, permet parfois de prévoir les anomalies cardiaques. Ces dernières réalisent un rétrécissement de l'aorte ascendante au bord supérieur du sinus de Valsalva par le truchement d'une crête circonférentielle composée de tissu myxoedémateux hyalinisé, plus rarement par une structure membraneuse ou du fait de l'existence de bandelettes fibreuses traversant la lumière au-dessus des valves aortiques. L'étiologie en est encore mal précisée. Il est toutefois permis de penser à l'instar des autres cardiopathies malformatives à l'intervention au cours de l'embryogenèse d'un facteur inconnu déterminant un trouble du développement normal.
L'existence d'éventuels facteurs héréditaires ou dysmétaboliques a fait l'objet de nombreux travaux. Ces facteurs restent encore à l'état d'hypothèses.

Le traitement chirurgical commence à être codifié. Il aboutit dans un grand nombre de cas à une bonne amélioration clinique et hémodynamique.

H I S T O R I Q U E

Le rétrécissement aortique supravalvulaire est une affection rare dont l'étude est longtemps restée limitée à quelques protocoles d'autopsie.

La première en date semble être celle d'ARCHER (3), en 1878 : découverte à l'examen anatomopathologique d'une formation fibreuse anormale croisant la lumière aortique au-dessus des sinus de Valsalva. Des constatations analogues se retrouvent dans les publications de ROHRLE (1896), LUTSCH (68) (1912), WEINSTEIN (96) (1926) et BRODY (12) en 1942. Le terme de sténose aortique supravalvulaire a été créé par l'Italien MENCARELLI (66), en 1930. Les travaux de CHEV et FIESE (18) (1957), BURRY (13) (1959), MORROW (1959), SEISMAN (1959) et PEROU (1961) ont permis la description et la classification des différentes formes anatomiques.

Le premier, MAC GOON, en 1956, réalise avec succès la réfection chirurgicale : il s'agit d'un malade soupçonné de rétrécissement aortique valvulaire chez qui le diagnostic topographique n'est redressé qu'à l'intervention. En 1958, DENIE et VERHEUGT font un pas de plus dans l'investigation de cette cardiopathie par l'introduction du cathétérisme artériel rétrograde et de l'angiocardiographie.

Depuis DENIE et VERHEUGT (24), les travaux se sont succédés dans tous les pays.

WILLIAMS, BARRAT-BOYCES et LOWE (98), en 1961, puis BEUREN

et APITZ (6, 7, 8), en 1962, remarquent l'association fréquente de la valvulopathie à un faciès particulier et à un retard mental.

BEUREN et APITZ (8), en 1964, enrichissent le tableau clinique par l'apport de nouvelles observations comportant, en plus, des sténoses des branches de l'artère pulmonaire et des anomalies dentaires.

Enfin BLACK et BONHAM-CARTER (9) (1963), GARCIA (37), FRIEDMAN (36), DABACK et ROWE (1964), puis COLEMAN (20), établissent une relation entre la sténose aortique supravalvulaire et l'hypercalcémie idiopathique grave entrevue par LIGHTWOOD, en 1932, puis précisée par la description de FANCONI, GIRARDET et SCHLESINGER (29).

OBSERVATION CLINIQUE

D. Jocelyne, fillette de 12 ans et demi, est admise à la Clinique Infantile des voies aériennes supérieures ; elle frappe d'emblée par son aspect morphologique. De taille et de poids légèrement inférieurs à la normale (1,46 m et 40 kgs), avec raccourcissement plus net du segment inférieur (distance pubis-plante des pieds : 0,72 m), l'enfant se distingue surtout des autres par un faciès très particulier.

La tête ovale, allongée avec un front haut, étroit et bombé dans le sens transversal prend un aspect dit "en tour". Le périmètre crânien est de 52 cm. A cet âge, d'après les tables de GORLIN et PINDLORG, il devrait être voisin de 55 cm. L'implantation antérieure des cheveux est basse. Les sourcils sont peu fournis. Les fentes palpébrales ont une inclinaison antimongoloïde. Il existe un épicanthus bilatéral : un repli cutané semi-lunaire vertical recouvre la commissure interne des fentes palpébrales. Les pupilles sont irrégulières et excentrées. On note un important strabisme de l'oeil droit. La base du nez est élargie, la pointe est légèrement levée, les narines s'ouvrent vers l'avant. Il y a de plus, une forte déviation de la cloison nasale à droite.

Les joues, bien remplies et tombantes, forment "bajoues". Associées au nez retroussé, elles donnent au visage un aspect en "face de pékinois".

L'implantation des pavillons auriculaires est basse et asymétrique. Les tympans ont un aspect normal. Il n'y a pas de surdité évidente.

La bouche est, elle aussi, asymétrique et le plus souvent entrouverte. La lèvre inférieure est épaisse et tombante, la lèvre supérieure proéminente est très allongée. Le menton est pointu, en retrait.

L'examen endobuccal révèle une microdontie généralisée, prédominant au niveau des canines, prémolaires et molaires. L'incisive latérale gauche supérieure est naine à couronne conoïde. A droite, il y a agénésie de l'incisive latérale. Les deux incisives centrales supérieures présentent des invaginations dentaires nettes au niveau de leur face palatine. Les germes des dents de sagesse sont absents.

Au niveau du cou, assez court, la glande thyroïde est augmentée de volume de manière globale. La ligne du cou se prolonge sur des épaules tombantes. Il n'y a pas de déformation de la cage thoracique; par contre, la colonne présente une importante cyphoscoliose.

Le diamètre biacromial est de 30 cm, le diamètre bicrète de 21 cm. Le rapport du diamètre biacromial sur bicrète est de 1,46, donc sensiblement augmenté, le rapport normal étant voisin de 1,29. Le diamètre bitrochantérien est de 29 cm. Le tonus musculaire est diminué et on remarque une hyperlaxité ligamentaire généralisée.

Les auriculaires sont courts avec, à la radiographie, un raccourcissement de la 2° phalange ainsi qu'un élargissement et un raccourcissement modéré des 4° et 5° métacarpiens. Au niveau du tiers supérieur de l'humérus gauche, une masse dure de la taille d'un petit oeuf de poule se révèle à la radiographie, être une exostone importante.

Il existe un genu valgum avec des pieds plats surtout à gauche. Du même côté, on remarque encore une rotation externe du genou.

Examen cardiaque : on note d'emblée l'absence de déformations thoraciques.
A la palpation, on perçoit un frémissement dans le premier espace intercostal droit et le creux sus-sternal.
L'auscultation révèle un souffle systolique intense, râpeux, de même localisation et irradiant vers la carotide droite, la région parasternale droite et l'apex.

Le deuxième bruit n'est pas diminué d'intensité. La diastale est libre. Les pouls périphériques sont faiblement perçus, présents et symétriques. La tension artérielle est de 120/80 Hg aux deux bras. L'auscultation pulmonaire est normale ; il n'y a pas d'hépatomégalie, ni d'oedème des membres inférieurs.

Le phonocardiogramme visualise le souffle systolique intense de type éjectionnel, débutant peu après le premier bruit. La diastole est libre.

A la radiographie thoracique de face, la silhouette cardiaque est sensiblement normale. L'aorte ascendante n'est guère visible.

A l'électrocardiogramme, l'axe électrique est gauche sans signe de surcharge ventriculaire.

L'examen du fond d'oeil est normal montrant toutefois une certaine tortuosité des vaisseaux.

Le retard mental est important. L'examen psychologique du 22.10.1965, situe le sujet au niveau de la débilité profonde. L'âge mental est apprécié à 5 ans et 10 mois avec un quotient intellectuel à 43 (test

de Terman). L'enfant est toutefois gaie et coopérante et comprend bien les ordres simples.

L'adaptation aux situations concrètes est relativement satisfaisante. La mémoire est faible, le vocabulaire pauvre. Quelques acquisitions scolaires ont été faites en particulier la notion du nombre.

Le bilan biochimique est normal, à part une légère augmentation de la cholestérolémie. Le bilan phosphocalcique est lui tout à fait normal ainsi que la sensibilité à la vitamine D.
Au total, le diagnostic de rétrécissement aortique sus-valvulaire est porté en raison des constatations cliniques et de l'analogie avec les cas décrits par BEUREN, WILLIAM et collaborateurs.

Une hypercalcémie idiopathique des premiers mois de la vie est suspectée en raison de l'épaisseur particulière des corticales des os dans leur partie diaphysaire moyenne, de la bradymétacarpie, de la craniosténose de la suture coronale et de la présence de calcification de la faux du cerveau.

L'étude des antécédents personnels vient confirmer cette impression clinique. L'enfant a marché à 4 ans. Le début du langage se situe aux alentours de 4 ans $\frac{1}{2}$. Plusieurs syncopes aboutissent à l'hospitalisation dans un service de cardiologie parisien.

Des investigations cardiovasculaires et en particulier l'angiocardiographie ventriculaire gauche ont permis de préciser l'existence d'une sténose aortique sus-valvulaire.

A noter que l'exploration du métabolisme phosphocalcique (faite à ce moment : bilan phosphocalcique en technique de balance, sensibilité à la vitamine D) était entièrement normal.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Cette étude comprendra un examen anatomique macroscopique avec essai de classification puis un aperçu histologique.

Examen anatomique macroscopique

La sténose aortique supravalvulaire représente un type très particulier de rétrécissement aortique congénital. Elle intéresse de façon prédominante la région située dans la portion proximale de l'aorte ascendante juste au-dessus du sinus de Valsalva.
Les lésions sont parfois plus complexes et atteignent alors l'aorte ascendante, les sigmoïdes aortiques et les coronaires. BEUREN et APITZ ont mis l'accent sur l'association sténoses supra-valvulaires aortiques et sténoses des branches de l'artère pulmonaire.

En ce qui concerne le rétrécissement aortique supra-valvulaire, PEROU (80) distingue sur le plan anatomique essentiellement trois variétés :

1) Le rétrécissement annulaire qui proviendrait d'un trouble du développement de la paroi aortique. Cette forme s'apparenterait à la sténose de l'isthme de l'aorte.
2) Le rétrécissement réalisé par un diaphragme fibreux surplombant la région des valves. L'aspect extérieur de l'aorte paraît normal.
3) Le rétrécissement dû à l'existence de bandelettes fibreuses (92)

traversant la lumière (96) aortique immédiatement au-dessus (12) des valves. Ces deux dernières formes ont été rattachées à une anomalie de développement de l'appareil valvulaire.

EDWARDS décrit pour (81) sa part, une forme différente. Il s'agit d'une hypoplasie. Le calibre aortique extérieur est réduit et les parois sont épaissies sur toute la hauteur de l'aorte ascendante.

L'état de l'aorte au-delà de la striction est variable. Souvent le calibre est réduit jusqu'au départ de l'artère sous-clavière gauche. D'autres fois, il existe une discrète dilatation post-sténotique. Les sigmoïdes aortiques sont souvent touchées. Le bord fibreux d'une ou plusieurs valves peut-être soudé à l'intima de la zone aortique stricturée. Les sinus de Valsalva ne communiquent plus avec la lumière aortique que par un ou deux pertuis (MORROW) (69). Une coronaire peut-être complètement isolée dans une sorte de cul de sac. Les artères coronaires sont soumises au régime de pression élevée régnant en amont de la sténose.

Il est permis de distinguer trois sortes d'anomalies :

1) discret rétrécissement ostial ou juxta ostial,
2) augmentation de volume et aspect tortueux de l'artère dont la lumière est réduite par une hypertrophie de la média,
3) artère coronaire exclue née d'un sinus borgne.

BEUREN et APITZ (6, 7, 8) ont insisté sur la fréquence de l'association à une sténose des branches de l'artère pulmonaire. Dans le cadre général des cardiopathies congénitales multiples, de nombreuses autres anomalies peuvent être associées à la sténose aortique sus-valvulaire en particulier la sténose pulmonaire (BOURRASSA (11), la persistance du canal artériel (MORROW (69)), l'insuffisance mitrale (SOULIE (89)).

Il serait difficile de vouloir en dresser une liste complète. PETERSON (81) colligeant soixante dix cas rapporte les constatations

suivantes :

- sur 43 cas, il est fait mention de 30 cas de valves aortiques normales ;
- dans 8 cas, le bord libre d'une ou plusieurs valves adhère à la crête circonférentielle ;
- sur 51 cas, huit sténoses du tronc brachiocéphalique sont décrites.
- sur 33 cas, où il est fait mention de l'état des coronaires, on décrit 20 cas d'anomalies suivantes :

1) rétrécissement près de l'ostium.
2) augmentation du diamètre externe, aspect tortueux de l'artère avec épaississement de la média et de l'intima.
   On trouve parfois des transformations athéromateuses de l'intima.
3) La paroi de l'artère est fine et de structure normale, lorsque le vaisseau est protégé de l'hypertension artérielle par l'adhérence du bord libre d'une valve aortique à la crête circonférentielle de striction.

Statistique de Peterson (81)

Nombre de cas	70
Valves aortiques normales	30 cas sur 43 cas
Anomalie d'une valve aortique	8 cas signalés
Sténose du tronc brachiocéphalique	8 cas sur 51 cas
Anomalies des artères coronaires	20 fois dans 33 cas.

- rétrécissement près de l'ostium
- diamètre externe augmenté
  épaississement de la média et de l'intima
- coronaire protégée de l'hypertension artérielle.

Aspect histopathologique

D'après PEROU (80), la crête circonférentielle est composée d'un tissu myxoedémateux hyalinisé contenant de rares foyers de nécrose et de calcification.

Les fibres élastiques sont interrompues. Les altérations atteignant surtout l'intima. La média et l'adventice semblent normales. Des plaques de fibrose et de cicatrisation dans le myocarde ont été décrites par MORROW (69) et WILLIAMS (98).

ETUDE CLINIQUE

Fréquence

La fréquence globale des rétrécissements aortiques congénitaux se situe entre trois et six pour cent des malformations cardiaques et correspondrait à 0,2 ou 0,3 pour mille des naissances.

Une statistique portant, en 1964, sur 49 malades de SOULIE (88) fait mention de deux formes sus-valvulaires. Cette modalité reste donc rare. Il semble qu'il y ait une soixantaine de cas décrits à ce jour depuis 1960.

Sexe

Il ne semble pas jouer de rôle prépondérant, la cardiopathie trouvant des adeptes à part égale dans les deux sexes.
La répartition des cas publiés au cours des six dernières années donne le résultat suivant :

	AUTEURS	S. MASCULIN	S. FEMININ
6, 7, 8	BEUREN	2	8
9	BLACK	3	2
14	BUCHS	2	
17	CHALNOT	1	1
27	EISENBERG	1	
28	FAIVRE (même cas que ceux de CHALNOT)	1	1
30	FARREHI	2	
37	GARCIA	1	1
43	GORIN		1
51	JUE		2
64	MARION	1	
71	MYERS	3	1
88	SOULIE	3	
93	VELITCHKOVA		1
98	WILLIAMS	1	3

Circonstances de découverte

La tolérance des valvulopathies aortiques congénitales à type de sténose est bonne pendant de longues années. La sténose aortique sus-valvulaire n'échappe pas à cette règle. Aussi, la découverte est le plus souvent le résultat d'un examen systématique ou bien encore le fait d'une auscultation cardiaque à l'occasion d'une affection intercurrente le plus souvent d'un épisode infectieux bronchopulmonaire.

Plus rarement, les parents s'inquiètent d'un retard staturo-pondéral, d'un retard à la marche ou bien encore de la survenue tardive d'une élocution difficile.

La petite Jocelyne D. a marché à quatre ans et prononcé les premiers mots six mois plus tard.

Antécédents familiaux

Habituellement, les parents sont sains. Jusqu'à présent, sauf exceptions sur lesquelles nous reviendrons plus tard, il n'a pas été relevé de cardiopathie congénitale chez les ascendants. Généralement, il n'y a pas de lien de consanguinité ou de tare apparente dans les familles des sujets atteints. La fratrie est, elle aussi, indemne de malformation. SOULIE (88) relève cependant une tétralogie de Fallot chez le frère d'un de ses jeunes patients porteurs d'une sténose aortique sus-valvulaire.

Antécédents personnels

La grossesse le plus souvent sans histoire est parfois pourtant émaillée d'incidents divers : malaise banal, éruption maculopapuleuse fugace non étiquetée, voire petite hémorragie ou menace d'avortement.

Une chute suivie d'une hémorragie discrète est même mentionnée par SOULIE. Certains rapports évoquent une albuminurie transitoire sans risque de toxémie gravidique avérée. L'accouchement se déroule à terme de manière satisfaisante. Les poids de naissance normaux ou légèrement

abaissés s'échelonnent de 2600 à 3600 g. pour les cas publiés. Il n'y a pas de souffrance néonatale appréciable.

La petite enfance, sous le signe d'une croissance difficile avec anorexie ou appétit capricieux, ne manque pas d'inquiéter par la survenue d'épisodes infectieux fréquents des voies respiratoires supérieures. La présence de hernie inguinale ou d'ectopie testiculaire, tout aussi peu évocateur, signalée avec une certaine fréquence. Bientôt les parents remarquent un retard psychomoteur indéniable : retard à la station assise, retard à la marche rendue pénible par l'existence de pieds plats, retard à l'apparition du langage.

Certains auteurs signalent l'éventualité de troubles évocateurs d'hypercalcémie parfois une polydipsie et une polyurie. L'enfant boit beaucoup au point de se lever la nuit et il urine souvent.

L'énurésie et l'encoprésie persistent longtemps. Beaucoup plus tardivement, les parents qui n'ont pas remarqué le retard mental de leur enfant, signalent par contre une dyspnée d'effort, des lipothymies ou des syncopes d'effort, des palpitations. Rappelons que Jocelyne D. avait été admise pour la première fois dans un service de cardiologie à la suite de syncopes répétées.

Examen clinique

Le faciès particulier

D'emblée, l'examinateur est frappé par une certaine similitude de traits qui, comme le font remarquer BEUREN, WILLIAMS et BLACK (6, 7, 8, 9) donne un air de famille créant une ressemblance entre ces petits

cardiaques, plus forte que celle existant normalement entre les frères et soeurs d'une même fratrie.

Le front est bombé dans le sens transversal avec parfois une saillie de la suture métopique. L'inclinaison antimongoloïde des yeux avec épicanthus et strabisme convergent peut parfois être associé à un hyperthélorisme.

L'inclinaison antimongoloïde des yeux peut s'associer à une implantation asymétrique des orbites. Les pupilles inégales peuvent être excentrées. Les oreilles grandes, mal ourlées sont d'implantation basse et asymétrique. Les joues lourdes bien remplies, tombantes en "bajoue", encadrent un nez retroussé dont les narines pointues vont vers l'avant.

La lèvre inférieure est épaisse et éversée, la supérieure large et proéminente, la bouche souvent entrouverte.

L'ensemble du massif facial rappelle l'aspect de "face de pékinois".

Le menton est pointu malgré un certain degré en rétrognathisme apparent qualifié par les auteurs anglo-saxons de "proeminent retrognathisme" (6, 7, 8, 98). En fait, il n'y a pas de rétrognathie inférieure, les rapports molaires étant normaux.

Anomalies buccodentaires

La coexistence d'anomalies cardiovasculaires et dentaires est de constatation commune.

L'incidence des anomalies buccodentaires chez les sujets porteurs de cardiopathies congénitales a été étudiée par MODICA (1961), VILENSKI, BARA, CLERC et REGIS (95) (1957). Ces derniers auteurs font remarquer une évolution isochrome des deux organes, coeur et appareil dentaire, au cours des deux premiers mois de l'embryogenèse.

BEUREN (6, 7, 8) en collaboration avec SCHULZE (7, 8), FRANCK (32), en France, attirent l'attention sur les anomalies dentaires et buccales associées au rétrécissement aortique sus-valvulaire.

Ils notent en particulier l'absence congénitale des incisives inférieures latérales. Ces dents dans leur ensemble et surtout celles du maxillaire supérieur, sont petites et hypoplasiques. Leur morphologie est, elle aussi, altérée : les incisives ont une forme conoïde "un bourgeon" (BEUREN (6, 7, 8)) et les molaires présentent une hypoplasie des cuspides postérieures. La minéralisation des germes dentaires est retardée.

Un mauvais articulé, dû à la discordance de taille des deux maxillaires, le supérieur étant trop large, l'inférieur hypoplasique, complète le tableau de ces malformations. BEUREN (6, 7, 8) et ses collaborateurs rapportent l'absence de 4 dents permanentes dans un cas et de 5 dents dans un autre cas.

La microdontie, réduction importante de la taille des dents semble être un élément de plus rencontré dans cette cardiopathie.

Chez la petite Jocelyne, on retrouve une anondotie partielle : absence de l'incisive latérale supérieure droite et des dents de sagesse. Par ailleurs, on remarque une microdontie généralisée, deux dents inva-

ginées, une dent atypique naine et la persistance d'une canine temporaire.

Retard intellectuel

A côté de cette dysmorphie évidente, il convient de signaler une arriération mentale plus ou moins importante, selon les sujets. L'apparition du langage est tardive vers 4-5 ans environ. D'ailleurs, la voix est basse, rauque, étrange pour de jeunes enfants, comportant une tonalité qualifiée de métallique par WILLIAMS et BEUREN.

L'enfant est incapable de fixer son attention. Le quotient intellectuel est généralement très abaissé, situant souvent l'enfant au niveau de la débilité profonde. SOULIE (88) mentionne un quotient intellectuel à 37 chez un garçon de 16 ans, incapable de lire, écrire et même de manger seul.

Habituellement, ces enfants sont décrits comme affectueux, doux, sociables, de tempérament gai, généralement extravertis. Ils ne manifestent aucune agressivité. Ils sont dociles et coopérants. Pour la petite Jocelyne, dont le quotient intellectuel est de 43, la plaçant à un niveau mental de 5 ans et 10 mois, la contemplation de la télévision semble être le principal intérêt.

Examen cardiovasculaire

Examen clinique : il est grossièrement celui d'une sténose aortique avec toutefois quelques particularités de détail qui permettent parfois la distinction clinique.

A la palpation, un thrill, frémissement systolique, est habituellement perçu au niveau des premiers espaces intercostaux droits diffusant au creux sus-sternal et aux vaisseaux du cou. A l'auscultation, le souffle systolique est constant. Il est râpeux, intense, presque toujours maximum au premier et deuxième espace intercostal droit avec irradiation vers les vaisseaux du cou. De tonalité basse, il s'entend parfois à la pointe, dans les aisselles et le dos.

Des anomalies du deuxième bruit au foyer aortique ont été décrites. Pour les uns, il serait assourdi tandis que pour d'autres, il serait accentué.

La majoration serait due à la pression élevée au-dessus des valves aortiques au moment de leur occlusion. Le deuxième bruit est rarement absent. Un souffle diastolique d'insuffisance aortique a été noté dans un grand nombre d'observations. Il s'expliquerait par l'atteinte des sigmoïdes avec coallescence de l'un des nids sigmoïdiens, par exemple VERNEY, DALLOZ, GRAVIER et SCHLIENGER (94).

L'examen vasculaire (77) permet de recevoir une inégalité des pouls radiaux, FRANCH (31), et parfois même une inégalité de sa tension artérielle aux deux bras. Le pouls radial droit peut être plus ample que le gauche. Cette différence a été retrouvée dans sept des 10 cas de BEUREN et collaborateurs (6, 7, 8).
La pulsatilité de l'artère carotide droite et l'inégalité des pouls radiaux et de la tension artérielle aux deux bras serait pour LOGAN (60), un signe hautement évocateur de la sténose aortique sus-valvulaire. L'absence ou la diminution des pulsations artérielles aux membres inférieurs est très significative de la coarctation aortique.

Examens complémentaires

Phonocardiogramme

Il permet une analyse plus fine du souffle systolique. Le souffle systolique comporte les caractéristiques habituelles du souffle d'éjection avec aspect losangique. Il débute avec le premier bruit ou tout au moins très près de celui-ci.

Piezogramme carotidien

LOGAN a récemment insisté sur un aspect particulier du piezogramme carotidien, dans la sténose supravalvulaire. Il y aurait une différence entre le carotidogramme droit et gauche.

A droite, montée rapide de la courbe, temps de demi-ascension bref, temps d'éjection court.

A gauche, la courbe est celle d'une sténose aortique banale avec onde anacrotique, temps de demi-ascension prolongé, temps d'éjection lent. L'explication la plus plausible en l'absence d'une coarctation localisée entre le tronc brachiocéphalique droit et la carotide gauche, ou d'une obstruction à l'origine de la carotide gauche, semble être l'existence d'un jet dirigé vers le tronc brachio-céphalique droit. Ce jet modifierait ainsi le tracé de carotidogramme droit.

Radiographie du thorax

La cardiomégalie fréquente porte le plus souvent sur le ventricule gauche qui prend alors un aspect convexe avec pointe plongeante de face.

L'examen radiologique peut faire suspecter le siège sus-aortique

par une absence de saillie de l'aorte ascendante et de bouton aortique (BEUREN, 6, 7, 8). L'absence constante de la dilatation pulsatile de l'aorte ascendante frappe, contrairement à l'aspect généralement rencontré dans les obstacles valvulaires et sous-valvulaires.

Les artères pulmonaires sont bien dégagées par l'étroitesse du pédicule aortique.

Electrocardiogramme

Ne permettant pas un diagnostic topographique, il montre le plus souvent un rythme sinusal des signes de surcharge ventriculaire gauche de degré variable, parfois un aspect de bloc de branche gauche.

En cas de sténose sur la voie pulmonaire, il est possible de rencontrer une surcharge ventriculaire droite.

Cathétérisme artériel rétrograde

Le cathétérisme cardiaque par voie artérielle rétrograde, permet d'affirmer le diagnostic en localisant le siège de la sténose par les courbes de retrait, par l'enregistrement du souffle systolique maximal au-dessus des sinus de Valsalva et par l'opacification de la région malformée. La courbe de retrait obtenue par le passage lent de la sonde manométrique du ventricule gauche à l'aorte montre une différence de pression très nette. Parfois, l'espace entre les valves aortiques et le rétrécissement est parcouru trop vite par la sonde et ne permet pas l'enregistrement du quotient de pression.

Sur la courbe de retrait sont enregistrées successivement:
- la courbe ventriculaire gauche.

- la courbe aortique immédiatement sus-valvulaire : elle est comparable à la précédente, sauf en ce qui concerne la diastole. Cette courbe permet d'infirmer la sténose aortique.
- la courbe aortique sus-sténotique dont la pression systolique est amputée du fait du gradient de pression.

L'angiocardiographie

L'angiocardiographie sélective aortique et ventriculaire gauche reste la méthode du choix (1, 2, 55, 56). Elle permet de visualiser le siège précis du rétrécissement à 1,5 ou 2 cm au-dessus du sinus de Valsalva ainsi que les lésions associées intéressant les artères coronaires, l'hypoplasie ou l'aplasie de l'artère sous-clavière droite, les sténoses multiples de l'arbre artériel pulmonaire.

GERALD J. KURLANDER (56), du Centre Médical Universitaire d'Indiana (U.S.A.), propose la classification angio-cardiographique suivant :

- Type I A - L'aorte ascendante est courte avec un rétrécissement sur toute la longueur prédominant toutefois très nettement au-dessus du sinus de Valsalva.
- Type I B - L'aorte ascendante est de longueur normale. On remarque un rétrécissement du tiers proximal avec prédominance nette juste au-dessus du sinus de Valsalva. L'aorte est de calibre normal ou légèrement dilatée au-dessus de la zone strictionnelle.
- Type II - La sténose est juste au-dessus des sinus de Valsalva. Les valvules aortiques sont épaissies, semi-rigides. Les sinus sont peu profonds, l'anneau d'insertion des valves est rétréci. Cette forme constitue plutôt une anomalie de l'appareil valvulaire et ne s'accompagne pas de rétrécissement sur la voie pulmonaire.
- Type III - Il existe un diaphragme fibreux juste au-dessus des sinus

de Valsalva. L'orifice est central voire excentré. L'aorte, en aval, est de calibre normal ou dilaté. Cette dernière forme est très rare.

FORMES CLINIQUES

LOGAN (60) décrit trois formes distinctes :

1) Forme familiale

Elle ne comporte pas de faciès particulier et très rarement des sténoses pulmonaires. Il n'y a pas de retard mental. L'étude chromosomique est normale. L'affection se transmettrait suivant un caractère dominant à pénétrance faiblement. LOGAN (60) rapporte six cas dans trois générations successives de la même famille.

2) Forme sporadique

L'enquête familiale est négative.

3) Forme présentée par notre malade

Le syndrome associant à la sténose aortique sus-valvulaire le faciès particulier, les anomalies particulières buccodentaires et le retard mental. Cette forme correspondrait au type I de la description angiocardiographique de KURLANDER (56).

DIAGNOSTIC POSITIF

Syndrome associant

- Faciès particulier
- anomalies buccodentaires
- retard mental
- atteinte cardiaque sus-aortique.

Examen cardiovasculaire

- Palpation : frémissement systolique haut situé : 1°, 2° espace intercostal droit.
- Auscultation : souffle holosystolique de type éjectionnel haut situé.
- Inégalité des pouls radiaux
- Inégalité de la tension artérielle aux deux bras
- phonocardiogramme : souffle holosystolique éjectionnel.
- carotidogramme : aspect voisin de celui réalisé par le rétrécissement aortique.
- électrocardiogramme : surcharge ventriculaire gauche.
- radiographie thoracique : cardiomégalie, absence de saillie du bouton aortique.
- cathétérisme cardiaque gauche : courbe de retrait avec gradient

de pression intra-aortique signant le diagnostic topographique.

- angiocardiographie : visualise le siège précis du rétrécissement et mentionne les malformations associées.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Le diagnostic de sténose aortique étant relativement aisé, la difficulté réside surtout dans la localisation exacte de l'obstacle à l'éjection du ventricule gauche (HANCOCK, 44). Avant le cathétérisme cardiaque gauche par voie rétrograde et l'angiocardiographie, on tendra à éliminer essentiellement les sténoses aortiques valvulaires et sous-valvulaires et la sténose musculaire.

1) CARDIOMYOPATHIE OBSTRUCTIVE
(ou myocardiopathie obstructive).

Il s'agit d'une sténose par hypertrophie musculaire de la chambre de chasse du ventricule gauche. Elle peut être identifiée par les caractéristiques suivantes :

a) Le souffle systolique , plus discret, méso- ou télésystolique est situé plus bas : endapexien et apexien. Il irradie volontiers vers l'aisselle et ne donne pas souvent lieu à un frémissement palpatoire. Extrêmement variable, il apparaît ou augmenté à l'effort, ou après administration d'isoprotérénol (Isuprel) ou de nitrite d'amyle. Il est plus intensifié par l'isoprotérénol que le souffle systolique de rétrécissement aortique orificiel.

b) Le phonocardiogramme confirme qu'il s'agit d'un souffle mésosystolique d'éjection de forme losangique séparé du premier bruit par un intervalle net et se terminant avant le 2° bruit. A ce souffle

systolique d'éjection est fréquemment associé un souffle systolique apexo-axillaire d'insuffisance mitrale.
La régurgitation serait due à une distorsion de la grande valve du fait de l'épaississement du septum, à une anomalie d'implantation de la grande valve, une hypoplasie de la petite valve, ou encore une rupture de cordage.

c) L'apexogramme peut être significatif mais de meilleurs renseignements sont fournis par le carotidogramme caractéristique à deux sommets.

d) La radiographie thoracique visualise une cardiomégalie portant essentiellement sur le ventricule gauche. L'arc inférieur gauche de face est rectiligne et allongé en bombé. Parfois, il est constitué par deux segments réalisant une double bosse très suggestive de la myocardiopathie obstructive. La pointe se détache bien du diaphragme. Dans la moitié des cas, il s'associe une hypertrophie de l'oreillette gauche. L'aorte paraît normale ou même effacée.

Les anomalies électriques sont extrêmement fréquentes, troubles du rythme, hypertrophie auriculaire, hypertrophie ventriculaire, trouble de la conduction intraventriculaire, troubles de la repolarisation. L'hypertrophie ventriculaire gauche est marquée par une augmentation de voltage des ondes rapides dans les dérivations périphériques et précordiales.

Des ondes Q, anormalement profondes dans les dérivations périphériques et précordiales gauches, suggèrent parfois la nécrose ischémique.

Le cathétérisme cardiaque gauche montre, enfin, un gradient de pression systolique intra-ventriculaire gauche dont le retentissement hémodynamique varie d'un jour à l'autre et même d'une systole à l'autre.

L'opacification ventriculaire gauche révèle une réduction de la cavité ventriculaire gauche au cours de la systole, l'épaississement du septum et de la paroi libre du septum, l'intégrité des valves aortiques, du sinus de Valsalva et de l'aorte ascendante.

Sténose aortique valvulaire (33).

La sténose aortique valvulaire congénitale réalise un obstacle à l'éjection sanguine par symphyse d'une ou plusieurs commissures, voire par soudure des sigmoïdes, avec aspect d'un orifice, celui-ci parfois excentré, prend l'aspect d'un gicleur.

Cet aspect morphologique peut être réalisé par une tricuspidie, une bicuspidie. Plus rarement, il a été décrit une hypoplasie de l'anneau aortique avec valves sigmoïdes de petite taille, sans symphyse ou fusion d'aucune sorte.

2) RETRECISSEMENT AORTIQUE VALVULAIRE CONGENITAL

Le souffle est hotosystolique à type éjectionnel maximum au 2° espace intercostal droit. On notera une diminution ou une abolition du 2° bruit au foyer aortique.

Un souffle diastolique d'insuffisance aortique assez rare et discret peut s'associer aux signes de sténose.

A la radiographie, il y a dilatation de l'aorte ascendante. En fait, le diagnostic topographique s'établira sur le gradient de pression qui se révèle entre le ventricule gauche et l'aorte et sur

l'opacification du ventricule gauche visualisant dans de bonnes conditions techniques le dôme valvulaire, le jet systolique et la dilatation de l'aorte ascendante.

3) LA STENOSE AORTIQUE SOUS-VALVULAIRE

Elle réalise un tableau très voisin du précédent. Il s'agit d'un diaphragme sténosant réalisé par un bourrelet fibreux, circulaire, peu épais, inséré sur une crête musculaire résultat de l'hypertrophie localisée de la région sous-valvulaire. L'obstacle siégeant 3 à 15 mm au-dessous de la base des sigmoïdes aortiques peut être invisible à l'angiocardiographie ventriculaire gauche sous la forme d'une interruption linéaire. Au cathétérisme, le gradient de pression est intra-ventriculaire.

FACTEURS ETIOLOGIQUES

Nous envisagerons par ordre de fréquence croissante :

1) les facteurs embryopathiques,
2) les facteurs héréditaires,
3) les facteurs métaboliques, périnataux, leur importance semble primordiale.

1) FACTEURS EMBRYOPATHIQUES

Jusqu'à présent, il n'a pas été possible de mettre en évidence d'embryopathie nette. L'hypothèse virale a été envisagée, la preuve irréfutable de l'infection virale manque encore à ce jour. SOULIE (88) signale quelques incidents au cours de la grossesse : une menace de fausse-couche et une éruption atypique de membres inférieurs n'évoquant en rien la rubéole. Ces incidents ne paraissent ni constants, ni caractéristiques.

2) FACTEURS HEREDITAIRES (74, 100)

Selon une étude de PETRY (82) et collaborateurs, portant sur quinze malades, il est permis de distinguer deux formes de sténoses aortiques sus-valvulaires.

- une forme de transmission dominante sans retard mental et sans faciès

particulier,

- une forme sporadique dans laquelle on doit placer le syndrome associant faciès particulier, atteinte cardiaque et retard mental.

LOGAN, après une étude portant sur 6 malades d'une même famille dans trois et peut-être quatre générations, propose la classification suivante :

1) Cas sporadique : faciès et intelligence normaux.
2) Cas familial : faciès et intelligence normaux.
3) Syndrome dysmorphique : associant un faciès particulier et un retard mental.

a) Le caryotype est normal. - Une association avec l'hypercalcémie idiopathique sévère du nourrisson est possible.

b) Un chromosome est anormal. - Cette classification a été reprise par GERARD et collaborateurs (38).
Le faciès particulier et le retard mental associés à une sténose aortique sus-valvulaire ont rarement été rencontrés plus d'une fois dans la même famille. Dans la forme héréditaire, au contraire, tous les malades semblent porteurs de la même atteinte cardiaque. Il pourrait s'agir d'un facteur de mendélien dominant à pénétrance incomplète comme le montre l'étude des pourcentages.
La ressemblance de ces enfants entre eux, trait le plus frappant, qui a le premier attiré l'attention n'est pas sans rappeler la ressemblance des petits mongoliens. Aussi, l'anomalie chromosomique a-t-elle été recherchée à plusieurs reprises.

PETRY (82), sur treize cas, rapporte celui d'un jeune caucasien de seize ans, porteur d'une mosaïque trisomique pour un chromosome du groupe 19.20. Une anomalie identique avait été décrite par BOOK, en 1961, chez un malade porteur d'une communication interventriculaire.

SISSMANN (87bis), en 1959, décrit le cas d'un malade dont un ascendant (grand'mère paternelle) était porteur d'une sténose sus-aortique tout à fait asymptomatique.

EISENBERG (27), sur trois générations de deux familles différentes comprenant au total cent personnes, a trouvé 5 cas prouvés et 17 autres cas où le diagnostic probable est suspecté. L'importante fréquence de la maladie suggère une maladie héréditaire et familiale. Le mode de transmission n'a pas été clairement défini par EISENBERG (27).

Le syndrome dysmorphique est-il dû à une anomalie chromosomique comme semble le penser PETRY ? (82).

Jusqu'à présent, les preuves sont minces et seules de nouvelles observations permettraient d'étayer cette hypothèse très séduisante en elle-même.

3) FACTEURS METABOLIQUES

En 1952, en une publication commune, FANCONI et SCHLESINGER (87) attirèrent l'attention sur une affection du nourrisson caractérisée par un retard mental, une ostéosclérose, une hypercalcémie avec phosphorémie normale ou légèrement élevée et une atteinte rénale.

En 1956, SCHLESINGER (87) rapporte quatre nouveaux cas personnels. En France, plusieurs cas sont décrits par CAMY et NEZELOFF (57), puis PIERSON en 1959, JEUNE, JOSSERAND, SALLE (48, 86) et BONNEFOY (48) en 1960. En 1964, GORIN, SALAMA, BOLQUET, CREVEILLER, ROUSTAN et Raymond TURPIN (43) rapportent un nouveau cas d'hypercalcémie idiopathique grave chez un nourrisson de 6 mois.

Cette affection connue depuis SCHLESINGER (87) sous le terme d'hypercalcémie idiopathique sévère du nourrisson se déclare dans les tout premiers mois de la vie. Dans plus de la moitié des cas (1), elle survient avant le 3° mois. Le poids de naissance est habituellement faible. Dans la statistique de SALLE (86), l'hypotrophie pondérale est présente à la naissance dans 63 % des cas.
Le poids de naissance est inférieur à 3000 g. La petite malade de GORIN et collaborateurs (43), née 15 jours avant terme, pèse 2400 g.

Les premiers symptômes de la maladie sont habituellement digestifs : anorexie, vomissements, constipation pendant que s'affirment progressivement retard staturo-pondéral et mental. La constipation est opiniâtre. Les vomissements répétés font rechercher une malposition cardio-tubérositaire ou même une hernie hiatale à cause de la précocité même de leur installation.

L'hypotrophie staturo-pondéral est un symptôme constant. L'âge osseux est habituellement dans les limites de la normale, parfois retardé, beaucoup moins souvent avancé (SCHLESINGER, 87). L'atteinte cardiaque étudiée par RASKIND (83) est assez fréquente. Un souffle systolique mésocardiaque du caractère doux et sans frémissement a été retrouvé de même qu'une hypertension artérielle modérée. Les deux signes : souffle systolique et hypertension artérielle sont indépendants l'un de l'autre, mais souvent associés. Le souffle systolique tantôt apexien, tantôt à la base peut faire évoquer :

a) <u>un souffle fonctionnel</u> lié à l'hypertension artérielle ou à l'oedème valvulaire.
b) <u>une lésion mitrale</u>
c) <u>une sténose aortique</u> dont la topographie exacte ne peut être déterminée par le seul examen clinique.

d) Une sténose des artères pulmonaires, avec irradiation dans l'aisselle et le dos.

Certains auteurs, dont JEUNE (48), ont d'ailleurs signalé la possibilité d'une disparition complète du souffle lors de l'amélioration biologique.

L'hypertension artérielle, habituellement modérée, paraît liée à l'atteinte rénale et à la néphrocalcinose. Cependant, SUTLLIFFE (90) a trouvé des sténoses de l'artère rénale par dépôt calcique et réaction fibroblastique que l'on peut rapprocher de l'expérience de l'anneau de Goldberg. Les examens anatomopathologiques ont montré des altérations des valves et des parois vasculaires ; les valves aortiques, mitrales, pulmonaires et tricuspides peuvent être atteintes. Elles sont rigides, jaunâtres et durcies. A l'examen histologique, on retrouve une dégénérescence myxoedémateuse donnat une réaction de Schiff fortement positive une prolifération de l'intima de l'aorte ascendante et un épaississement des artères coronaires.

Dès cet âge, les anomalies du faciès sont caractéristiques. Décrites par SCHLESINGER et FANCONI, elles ont été reprises par JOSEPH et PARROT (50), LOWE a qualifié ce visage de faciès d'elfe ou de lutin. Il comprend un épicanthus avec des fentes palpébrales élargies arrondies, découvrant des yeux globuleux en "boules de loto". Le front est proéminent et arrondi, les oreilles grandes et baissement implantées. Il y a souvent un strabisme convergent. Le nez est retroussé. Les joues sont volumineuses et tombantes, le menton petit, pointu, avec rétrognatisme.

La bouche souvent entrouverte, compœte une lèvre supérieure proéminente. La microcéphalie est manifeste. Les mains sont petites et trapues. L'auriculaire est court, incurvé en-dedans.

Le retard psychomoteur, de degré variable, est constant (97). L'examen neurologique est normal, mise à part l'hypotonie musculaire contrastant avec la vivacité des réflexes ostéotendineux. L'électro-encéphalogramme est le plus souvent normal ou présente quelques altérations diffuses sans foyer localisé.

Symptômes radiologiques

Ils sont dominés par l'ostéosclérose, c'est-à-dire une augmentation de la trame osseuse. Cette condensation osseuse prédomine au niveau des os longs dans les régions métaphysaires où apparaissent des bandes transversales. Mais il n'est pas rare que la diaphyse soit atteinte, la corticale est alors très épaissie aux dépens de la médullaire. Les noyaux épiphysaires présentent une augmentation de densité marginale et mitrale réalisant un aspect de double cerclage. Les côtes et les crêtes iliaques sont très souvent atteintes.

Au niveau du crâne, la densification prédomine au niveau de la base et des zones supra-orbitaires. Les parties molles et les viscères peuvent être intéressés comme le rein par exemple.

L'atteinte rénale fait d'ailleurs figure de complication secondaire à l'évolution prolongée de l'hypercalcémie. L'hyperazotémie est pratiquement constante. La protéinurie est modérée au minime. L'infection urinaire est fréquente. Les épreuves fonctionnelles rénales sont très perturbées, traduisant une atteinte à tous les niveaux.

Le bilan biologique (67) montre une calcémie constamment élevée. La balance calcique est positive. La phosphorémie est normale ou élevée, comme le taux des phosphatases alcalines et des électrolytes sanguins.

La cholestérolémie est supérieure à 2 g/l. L'élévation porte sur la fraction libre, le taux du cholestérol estérifié étant normal. Le coefficient d'utilisation digestive du calcium est nettement augmenté. L'étude du métabolisme calcique à l'aide du Ca 45 montre un taux d'absorption très élevé. Il y a de plus une diminution du fonds commun calcique et un ralentissement du métabolisme osseux.

L'étiologie de l'hypercalcémie idiopathique reste encore obscure. Pour les uns, il s'agirait d'une hypersensibilité à la vitamine D, d'une absorption intestinale élevée de calcium : pour d'autres auteurs, le trouble serait indépendant de l'action de la vitamine D, mais susceptible d'être accentué par l'apport vitaminique (40).

Resterait enfin l'hypothèse d'un trouble du métabolisme des stérols avec production d'une substance antivitaminique D parfois appelée facteur endogène de NICOLAYSEN (73bis).

Dans le cadre de l'hypercalcémie idiopathique sévère, plusieurs auteurs dont BLACK, BONHAM CARTER (9) et FRIEDMAN (34, 35, 36) ont plus particulièrement étudié le rôle de la vitamine D. Ils pensent que l'hypercalcémie est un aspect d'un trouble dysgénétique avec dérèglement du métabolisme de la vitamine D.
Expérimentalement, WILLIAM F. FRIEDMAN (34, 35) donne d'importantes doses de vitamine D à des lapines gestantes amenant la vitamine D à des taux sept fois supérieurs à celui d'un lot de lapines témoin. Le calcium sérique de la progéniture est plus élevé que d'habitude. Sur 34 lapereaux, 14 anomalies sont enregistrées. Six d'entre elles ressemblent au rétrécissement aortique, sus-valvulaire de l'homme.
Un lapin avait à l'autopsie une bandelette croisant la lumière sus-aortique tandis qu'un deuxième ne montrait que des lésions histologiques.

Ces résultats suggèrent un trouble du métabolisme de la vitamine D, trouble foetal maternel ou double à l'origine d'une sténose aortique sus-valvulaire surtout lorsque des signes d'hypercalcémie idiopathique lui sont associés.

Les analogies entre l'hypercalcémie idiopathique et le rétrécissement aortique sus-valvulaire sont grandes :
Entrevues par HOOFT (47), elles ont été précisées :

- en 1963, par BLACK et BONHAM CARTER, qui remarquent la ressemblance entre le faciès d'elfe ou de lutin de l'hypercalcémie idiopathique et le faciès particulier du malade porteur de la valvulopathie aortique.
- dans les deux cas, il y a une atteinte valvulaire et un important retard psychomoteur.
- Richard E. GARCIA (37) et William F. FRIEDMAN (35, 36) rapportent d'ailleurs le cas d'un enfant atteint d'hypercalcémie sévère porteur d'un rétrécissement aortique sus-valvulaire et pulmonaire. L'identité des deux syndromes est cependant difficile à affirmer du fait du pronostic sévère de l'hypercalcémie idiopathique. L'évolution entre 12 et 14 mois pour 30 % des cas colligés par SALLE survient dans un tableau d'insuffisance rénale chronique ou d'infection pulmonaire. En cas de survie, le pronostic d'ensemble reste très défavorable en raison de la néphro-calcinose, des lésions cardiovasculaires et du retard mental.
  Dans les cas de sténose aortique sus-valvulaire, il n'a pas été décrit d'insuffisance rénale majeure et le bilan phosphocalcique est souvent normal. Dans l'hypercalcémie idiopathique, l'atteinte cardiaque n'est pas uniquement aortique, elle touche les valves mitrales, pulmonaire et triscupide.

Ces arguments laissent entrevoir l'existence d'un syndrome de Fanconi-Schlesinger où l'atteinte rénale serait guérie pratiquement sans stigmates biologiques (19, 75) et où subsisteraient la valvulopathie et le retard psychomoteur.

Dans la forme familiale du rétrécissement aortique susvalvulaire, faciès aortique particulier et retard mental font défaut.

EVOLUTION ET PRONOSTIC

Les observations encore limitées et le recul insuffisant ne permettent pas encore une appréciation complète de l'évolution de la sténose aortique sus-valvulaire. A priori, on peut penser que l'évolution de cette affection doit être superposable à celle du rétrécissement aortique, à savoir un temps de latence assez long suivi d'une décompensation rapide dès qu'apparaissent angor et syncopes.

A noter, en outre, la possibilité de mort subite et de greffe bactérienne.

Les complications peuvent aussi survenir du fait des éventuelles interventions chirurgicales sur aorte fragilisée en pleine croissance.

TRAITEMENT

Sur le plan thérapeutique, la cure chirurgicale (22) reste la seule possibilité valable. Les indications chirurgicales dépendant de la tolérance clinique et de l'importance du gradient de pression intra-aortique.

Plusieurs techniques se proposent de réparer l'anomalie aortique : par plaque losangique de téflon réalisée par SCHUMAKER n'apporte qu'une correction peu satisfaisante. L'incision part en amont de la sténose au-dessus de la valve aortique dépourvue d'orifice coronaire. Elle se poursuit sur la zone sténotique et en aval de celle-ci. Ce type d'intervention dont il existe une vingtaine d'observations (MAC GOON (68); DOTTER, STARR (89)) a l'avantage de la simplicité.

Cependant, la correction n'est que partielle, la prothèse de téflon est source d'hémorragie en circulation héparinée. A long terme, elle peut être responsable d'un trouble de développement aortique et d'une dilatation.

KREEL (57) et BOUSSARA (11) ont utilisé la résection isolée de l'hypertrophie de la média et de l'intima. La résection circonférentielle de la sténose suivie de suture bout à bout réalisée pour la première fois par HARA, DUNCAN et LINCOLN (45), en 1962, donne des résultats satisfaisants. Cette méthode pose cependant des problèmes délicats.

La résection complète de la sténose peut léser les insertions commissurales des sigmoïdes et aboutir à une insuffisance aortique.

Les manipulations intempestives des origines coronaires peuvent engendrer des fibrillations ventriculaires mortelles comme ce fut le cas dans une observation de MARION (64) et J.GOUNAUD (64), en 1964.

De toute manière, on peut espérer que ces difficultés techniques seront contournées dans un avenir proche comme en témoignent les constants progrès des techniques chirurgicales en cardiologie.

L'amélioration est constatée par l'atténuation du souffle systolique et par une réduction notable du gradient de pression entre l'aorte sus-sigmoïdienne et l'aorte distale.

CONCLUSION

La triade associant la sténose aortique sus-valvulaire à un dysmorphisme particulier et à un retard mental important semble constituer une entité particulière.

Découverte par DENIE et VERHEUGT, en 1957, elle a fait l'objet de nombreux travaux quant à son étude clinique et étiologique et à ses possibilités thérapeutiques. Le diagnostic, facilité par les moyens d'investigations cardio-vasculaire moderne, peut être suspecté sur le seul examen clinique. Cette triade permet en effet sur le seul aspect, de prévoir l'anomalie aortique sus-valvulaire. L'étiologie, mal précisée, fait intervenir des facteurs héréditaires, embryopathiques ou dysmétaboliques dont la nature exacte nous échappe encore. Dans l'état actuel de nos connaissances, cette entité particulière pourrait entrer dans le cadre élargi de l'hypercalcémie idiopathique sévère du nourrisson décrite par FANCONI et SCHLESINGER. Cette hypothèse, encore fragile, devrait être étayée par l'apport de nouvelles observations et par l'étude encore plus poussée du métabolisme de la vitamine D, du calcium et du phosphore. Le traitement chirurgical, d'indication délicate, aboutit à de bonnes améliorations cliniques. Ce pronostic reste encore trop souvent assombri par les complications post-opératoires.

VU
STRASBOURG, le 4.11.1968.
LE PRESIDENT DE THESE
Signé : R. SACREZ.

VU ET APPROUVE
STRASBOURG, le 8.11.1968.
LE DOYEN DE LA FACULTE DE MEDECINE
Signé : J. CALVERT.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1) ALBOU E., PITON A. et LANFRANCHI J. : Aspect angiocardiographique des sténoses congénitales de l'origine aortique. Arch. Mal. Coeur, 1964, n° 57, p. 1083 - 1106.

2) ALBOU E., PITON A. et SLAMA W. : Angiocardiographie gauche par voie transeptale. Arch. Mal. Coeur & Vaiss., 6, juin 1963, 56° année, p. 629-649.

3) ARCHER R.S. : Note on a congenital band stretching across the origin of the aorta. Dublin J. Med. Je, 1878, 65, 405.

4) BERNARD R., POLIS O., COLOMBI M. : Rétrécissement aortique supra-valvulaire. Etude clinique, hémodynamique et angiocardiographique. Mal. Cardio-vasculaires, 1964, 5, p. 389-402 (Italie).

5) BERNARD : Rétrécissement aortique supra-valvulaire et fistule pulmonaire artérioveineuse. Mal. cardio-vascul., 1966, 7, p. 387-448.

6) BEUREN A., APITZ J., HARMJANZ D. : Supraventricular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. Circul. Déc. 1962, 26, n° 6, 1235-1240.

7) BEUREN A.J., SCHULZE Chr., EBERLE P., HARMANZ D., APITZ J. : Nouvelles observations chez les malades présentant un syndrome de sténose aortique sus-valvulaire. Ztschr. für Kreislaufforsch., 1963, 52, n° 12.

8) BEUREN A.J., SCHULZE Chr., EBERLE P., HARMJANZ D., APITZ J. : The syndrome of supravalvular aortic stenosis, mental retardation and similar facial appearance. Amer. J. Cardiol., 1964, 13, 471-483.

9) BLACK J.A., BONHAM CARTER : Association between aortic stenosis and facies of ravere infantile hypercalcaemia. The Lancet Saturday, 12 oct., 1963, n° 7, 311, 745-749.

10) BLANQUAERT A., DUPUIS C., HOOFT C., NUYTZ J.P., PANNIER R. : Sténoses pulmonaires et aortiques post-valvulaires avec faciès particulier et retard mental.
Communication présentée à la Société Belge de Cardiologie le 26 octobre 1964. Acta Cardiologica, 1966, 21, n° 6, 611-643.

11) BOURASSA M.G., CAMPEAV L. : Combined supravalvular and pulmonic stenosis.
Circulation, 1963, 28, 572.

12) BRODY H. : Congenital cord across the orifice of the aortic valve.
Journal tech Method., 1942, 22, 110.

13) BURRY A.F. : Supra aortic stenosis associated with Marfan syndrome.
British Heart Journal., 1958, 20, 143.

14) BUCHS S. (Von), WYLER F. : Supravalvuläre Aortenstenosis als Einzelanomalie, so wie als Bestandteil eines Syndroms bei Debilen. Dysplastikern (Travail de la clinique infantile universitaire de Bâle).
Cardiologia, 1964, 45, n° 3, 121-138.

15) CARLOTTI J., JOLY F., FORMAN G., VERNANT P., CORONE P. et SOULIE P. : Les sténoses sus-valvulaires.
III° Congrès Européen de Cardiologie, Rome, 1960.

16) CEBALLOS R. : Supravalvular aortic stenosis and facial anomalies. A recently distribed new syndrome.
Journal Med. Ass. Alabama, 35, 106, Aug. 1963.

17) CHALNOT P., GROSDIDIER J., FRITSCH R., MATHIEU P. : A propos de deux cas de sténose aortique sus-valvulaire.
(Communication présentée à la Société de Chirurgie thoracique le 15 mai 1965. Travail de la clinique chirurgicale A de la Faculté de Médecine de Nancy)
Annales de chirurgie cardio-vasculaire. Janv. 1966, 20, 5.

18) CHEU S., FIESE M.J., HATAYAMA E. : Supra-aortic stenosis : congenital supra-aortic valvular stenosing membrane on the aortic cusps.
Amer. J. Clinic. Pathol., 1957, 28, 293.

19) CHRISTIANS L., DUPUIS C. et NUYTS J.P.: Les séquelles cardivasculaires de l'hypercalcémie idiopathique infantile (Cinq observations).
Arch. Mal. Coeur, 1966, 59° année, p. 607-624.

20) COLEMAN E.N. : Infantile hypercalcemia and cardiovascular lesions. Evidence, hypothesis and speculation.
Arch. Disease Childhood., 1965, n° 535.

21) CORNELL W.P., ELKYNS R.C., CRILEY J.M., SABISTON D.C. Jr. : Supravalvular aortic stenosis.
Journ. Thor. Cardiovascul. Surg., avril 1966, 51, n° 4, 484-492.

22) DEBAKEY M.E., BEALI : Successfull surgical correction of supravalvular aortic stenosis.
Circulation, 1963, 27, 858.

23) DE CROUCHY J., EMERIT I. : Chromosom studies in patients with supravalvular aortic stenosis.
Lancet,1963, 2, 789.

24) DENIE J.J., VERHEUGT A.P. : Supravalvular aortic stenosis.
Circulation, 1958, 18, 902.

DOTTER C.T., BRISTOW J.D., MENASHE V.D., STARR A., GRISWOLD H.E. : Stenosis of left outflour tract.
Circulation, 1961, 23, 823.

25) DUEX A., HOLLERBOCH H., HILGER H., LEY M., SCHAEDE A., THURN P. : Supravalvuläre Aortenstenosen.
Fortschr. a.d. Geb. d. Roentgenstrahlen v. d. Nuklearmedizin, 1961, 95, p. 649-60.

26) EBERLE P., BEUREN A. : Chromosome studies in patient with supravalvular aortic stenosis.
Lancet, 31 August 1963.

27) EISENBERG R., YOUNG D., JACOBSON B., BOITO A. : Familial supravalvular aortic stenosis.
Amer. J. Disease Childr., Octob. 1964, 108, n° 4, 341-347.

28) FAIVRE G., CHALNOT P.G., LGENKRANTZ J.M., CHERRIER F., GROSDIDIER J., MATHIEU P., TOUCHE M. : Le rétrécissement aortique sus-valvulaire avec malformations multiples.
Arch. Mal. du Coeur, 58° année, 1965, n° 7, p. 977-996.

29) FANCONI G., GIRARDET P., SCHLESINGER B., BUTLER N., BLACK J. : Chronische Hypercalcämie kombiniert mit Osteosklerose hyperazotämie. Minderwuchs und Kongenitalen Missbildungen.

30) FARREHI C., DOTTER Ch., GRISWOLD H. (Portland Oregon USA) : Supravalvular aortic stenosis underdeveloppment and characteristic facies.
Amer. J. Disease Childr., october 1964, 108, n° 4, 335-340.
(Résumé par W.F.FRIEDMAN dans American Journ. Disease Childr., mars 1965, Rubrique correspondance).

31) FRANCH R.H., ORAN E. : Asymetric arm and neck pulses : a clue to supravalvular aortic stenosis.
Circulation, 1963, 28, 722.

32) FRANCK R.M., LEVY M., SACREZ R., KLEIN F. : Aspects odontostomatologiques de la sténose aortique sus-valvulaire.
Rev. Stomatol., Paris, 67, 1966, n° 45, p. 223-232.

33) FORMAN J. : Le rétrécissement aortique congénital.
La rev. du Pratic., 1° déc. 1964.

34) FRIEDMAN W.F. : Supravalvular aortic stenosis.
Amer. J. of Disease Childr., March 1965, 109, N° 3, 261-263.

35) FRIEDMAN W.F., ROBERTS W.C. : Vitamine D et sténose aortique supravalvulaire. Action transplacentaire de la vitamine D sur l'aorte du lapin.
Circulation, juillet 1966, 34, n° 1, 77-86.

36) FIREDMAN W.F. : Vitamine D cause de la sténose aortique susvalculaire.
Amer. Heart J., May 1967, 73, n° 5, 718-720.

37) GARCIA R.E., FRIEDMAN W.F., KABACK R.M., ROWE R.D. : Idiopathic hypercalcaemia and supravalvular aortic stenosis. (Baltimore Maryland USA).
The New Engl. J. Med., July 16, 1964, 271, p. 117-120.

38) GERARD R., GRAS A., ARNOUX M., ROUVIER M., JOUVE A. : Les sténoses aortiques supravalvulaires. (A propos de deux observations). Travail du Service de Cardiologie de la Faculté de Médecine de Marseille.
Marseille Médical, 104° année, n° 3, 1967, p. 215-225.

39) GERBAUX A., DE GENNES J.L., EMERIT I., MILHAUD A., DE GROUCHY J. et LENEGRE J. : Rétrécissement aortique valvulaire et susvalvulaire et syndrome dit de Turner mâle.
Bullet. & Mém. Soc. Médicale Hôp. Paris, 1965, p. 116-445.

40) GILLMAN J., GILBERT C. : Calcium, phosphorus and vitamines D as factors regulating integrity of the cardiovascular system. Exp. Med. Surg., 1956, 14-136.

41) GONZALEZ, GALAN I., SANCHEZ, GASCOS A., DE RABAGO G., SOKOLOWSKI M., DE RABAGO P. : Sténose sus-aortique. Rev. Espagn. Cardiolog., avril 1966, 19, n° 2, 170-180.

42) GORLIN R.J., PINBORG J.J. : Syndrome of head and neck. New York, Mac Graw Hill edit., 1964.

43) GORIN R., SALAMAC, BOCQUET L., CRUVEILLER J., ROUSTAN B., TURPIN R. : Un nouveau cas d'hypercalcémie idiopathique grave. Etude clinique et biologique. Analyse des manifestations cardiaques et discussion pathogénique. Sem. Hôp. Annale de Pédiatrie, janv. 1966, 42, p. 20-42 (Travail de la chaire de clinique Médicale des enfants malades. Professeur Raymond TURPIN. Hôpital des Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, Paris 15°).

44) HANCOCK E.W. : Differentiation of valvul, subvalvar and supravalvar aortic stenosis. Guy's Hôpital Rep., 1961, 101, 1.

45) HARA H., DUNGAN J. and LINCOLN B. : Supravalvular aortic stenosis. Report of successfull excision and aortic reanastomosis. J. Thor. Cardiovascular Surger., 1962, 43, 212.

46) HERBST M., BOCK K., HARLEB O., FIEHRING H. : Die supravalvuläre Aortenstenose mit hypoplasie der Aorta. Fortschr. Roentgenstr., 1960, 92, 535.

47) HOOFT C., VERMASSEN A. and BLANCQUART A. : Observations concerning the evolution of the chronic form of idiopathic hypercalcemia in children. Helv. Pediat. Acta 1963, 18, 138.

48) JEUNE M., JOSSERAND P., SALLE B. et Mme, BONNEFOY S. (Lyon) : L'hypercalcémie idiopathique grave à forme sévère du nourrisson. Contribution à l'étude de l'évolution et du pronostic. Pédiatrie, 1964, t. 19, p. 170-184. (Travail de l'Hôpital Debrousse, 29 Chemin st Irénée, Lyon).

49) JORGENSEN G. (Allemagne) : Genetic studies in supravalvular aortic stenosis. Humangenetik, 1965, 1, p. 497-515.

50) JOSEPH M.C., PARROT D. : Severe infantile hypercalcaemia with special references to the facies.
Arch. Disease Child., 1958, 33, p. 385.

51) JUE K.L. : The syndrome of idiopathic hypercalcaemia of infancy with associated congenital heart disease.
The J. of Pediatrics. December 1965, 67, 1130-40.

52) KAHLER : Familial congenital heart disease occurence of atrial septal defect with a.v. conduction abnormalities ; supra-valvular aortic and pulmonic stenosis and ventricular septal defect.
Amer. J. of Med., March 1966, 40, p. 384.

53) KIVALO E., AUTIO L., PALO J. and AMNELL G. : Retard mental, faciès typique et syndrome aortique.
Ann. Med. Int. Fenniac., 1965, 54, n° 2, 81-87.

54) KREEL, REISSER, STRAUSS L., BLUMENTHAL S., BARONOPSKI L.O. : Supra-valvular stenosis of the aorta.
Ann. Surg., 1959, 149, 519.

55) KUPIC E.A., ABRAMS H.L. : Supravalvular aortic stenosis.
Amer. J. Roentgenol., December 1966, 98, p. 822-35.

56) KURLANDER G.J. : Supravalvular aortic stenosis roentgen analysis of 27 cases.
Amer. J. of Roentgenol., December 1966, 98, p. 782-99.

57) LAMY M., NEZELOF C., FAURE C., JAMMET M.L., AUSSANNAIRE M. : Le forme sévère de l'hypercalcémie idiopathique (A propos de 2 observations anatomo-cliniques).
Arch. Franç. Pédiatr., 1958, 15, 1001.

58) LATOUR H., PUECH P., GROLLEAU R. : Les sténoses supravalvulaires aortiques.
J. Med. Montpellier, juillet-août 1966, 1, 7, 345-357.

59) LOCKHART A. et LENEGRE F. : Anomalies congénitales de l'aorte thoracique.
La revue du praticien, 1° février 1963.

60) LOGAN : Familial supra-valvular aortic stenosis.
Brit. Heart J., 1965, 27, 547-559.

61) LONDON B., BLODGETT J. : The syndrom of supravalvular aortic stenosis, mental retardation and a characteristic facial appearance.
Sinaï Hosp. Detroit Bull., Summer 1963, 11, 112-119.

62) LUTSCH F. : Weber einen querverbandfinden Strand in der Aorta ascendence.
Zentralle Allg. Path., 1912, 23, 626.

63) LURIE P.R., MANDELBAUM I. : Mechanism of brachial pulse asymetry in congenital aortic stenosis lesions.
Circulation, 1963, 28, 760.

64) MARION P., TOURNIAIRE A., BLUM J. et DEYRIEUX F. : Rétrécissement aortique supravalvulaire opéré.
Arch. Maladies du Coeur, 1965, 58, 1, 1350.

65) MERRIT A.D., PALMER C.G., LURIE P.R., PETRY E.L. : Supravalvular aortic stenosis. Genetic and clinical studies.
J. Lab. and Clin. Med., 62, 995, 1963.

66) MENCARELLI L. : Stenosis supravalvulare aortica ad anello.
Arch. Ital. Anat. Istol. Path., 1930, 1, 829.

67) MILHAUD G., AUBERT J.P. : Exploration du métabolisme calcique chez l'homme à l'aide du Ca n° 3.
Path. et Biol., 1958, 6, 405.

68) MAC GOON D.C., MANKIN H.T., VLAD P. and KIRKLIN J.W. : The surgical treatment of supra valvular aortic stenosis.
Journ. Thorac. Surg., 1961, 41, 125.

69) MORROW A., WALDHAUSEN J., PETERS R., BLOODWELL R., BRAUNWALD E. : Supravalvular aortic stenosis : clinical hemodynamic and pathologic observations.
Circulation, 1959, 20, 1003-1010.

70) MOTSCH K., BARTEL J., IVANOFF S., PORTSMAN W. : Le syndrome de la sténose aortique sus-valvulaire.
Cardiologia, 1963, 43, n° 6, 379-90.

71) MYERS Allen MD and WILLIS Park W.(Ann Arbor, Mich.) : Clinical spectrum of supraventricular aortic stenosis.
Arch. of Internat. Medic.,December 1966, 118, n° 6, 553-561.
(Résumé dans le J.A.M.A., Chicago, Illinois).

72) NEIMAN N., PERNOT C., WORMS A.M., THIRIET M., PIERSON M. : Trois nouvelles observations de sténose aortique supra-valvulaire avec dysmorphie crânio-faciale particulière et arriération mentale.
Arch. Franç. Pédiatr., Oct. 1966, 23, n° 8, p. 981.

73) NEWMAN C.G. : Late aortic lesions following severe infantile hypercalcemia. Deutsch. Med. Wschr.

73') NICOLAYSEN R. : The absorption of calcium as a function of the body saturation with calcium.
Acta Physiol. Scand., 1943, 5, 200.

74) NORA J.J., MEYER T.C., SCHROEDER G., RITZENTHALER D. : Genetic evaluation of congenital heart disease.
J. Pediatrics. Abstracts. Midwest Soc. Pediat. Res., July 1966, p. 120.

75) NUYTS J.P. : Contribution à l'étude des séquelles de l'hypercalcémie idiopathique à forme sévère du nourrisson.
Thèse, Lille, 1965.

76) ONATE : Supra-aortic stenosis with characteristic facies.
Neumol. Cir. Thorax. August 1965, 26, 225-232.

77) OTTESEN O.E., ANTIA A.V., ROWE R.D. : Anomalies vasculaires périphériques associées au syndrome de sténose aortique sus-valvulaire.
Radiology. March 1966, 96, 3, p. 430-435.

78) PAGE H.L. Jr. : Unusual observations in supravalvular aortic stenosis.
Circulation, 1965, 32, 166-67.

79) PALMER C.G. : Chromosome studies in patients with supravalvular aortic stenosis.
Lancet, 1963, 2, 788.

80) PEROU M.L. : Congenital supravalvular aortic stenosis.
Arch. of Pathol., 1961, 71, 453.

81) PETERSON T.A., TODD D.N., EDWARDS S.E. : Supravalvular aortic stenosis.
J. Thorac. cardiovascul. Surg., 1965, 50, 734.

82) PETRY E.L., PALMER C.G., TAYBI H., MERRITT A.D. and LURIE P.R. : Supravalvular aortic stenosis, the hallmark of a complex clinical entity. Journal Pediatrics, 1964, 65, 121.

83) RASHKIND W.J. : Cardial findings in idiopathic hypercalcaemia of infancy.
J. Pediatrics, 1961, 58, 454.

84) RASTELLI G.C., MAC GOON D.C., ONGLEY P.A., MANKIN H.T., KIRKLIN G.W. : Traitement chirurgical de la sténose aortique sus-valvulaire. Rapport de 16 cas et revue de la littérature.
Journ. Thorac. Cardiovascul. Surg., juin 1966, 51, n° 6, 873-882.

85) RHODES A.J. : Virus infections and congenital malformations.
First Internat. Conference on congenital Malformat., London, 1960.

86) SALLE B. : L'hypercalcémie idiopathique à forme sévère du nourrisson.
Thèse Lyon, 1963.

87) SCHLESINGER : Idiopathic hypercalcemia.
Helvetic Pediatrie Acta, 1952, 7, 355.
Brit. Med. Journ., 1956, 1, 127.

87bis) SISSMAN N.J., NEILL C.A., SPENCER F.C., TAUSSIG H.B. : Congenital aortic stenosis.
Circulation, 1959, 19, 458.

88) SOULIE P., VERNANT P., CORONE P. et EMERIT I. : Sténose aortique sus-valvulaire. Faciès particulier et retard mental. A propos de trois observations.
Bull. et Mém. de la Soc. Médicale Hôp. Paris, 116° année, n° 4, Séances des 19 et 26 février 1965, p. 427-444.

89) STARR A., DOTTER C.T., GRISWOLD H. : Supravalvular aortic stenosis. Diagnostic and treatment.
Journ. of Thorac. and Cardiovascul. Surg., 1961, 41, 134-136.

90) SUTCLIFFE J. : Severe infantile hypercalcemia and stenosis of major arteries.
Ann. Radiol. Pediat., 1965, 277.

91) TAYBI H., PETRY E.L., MERRIT A.O., PALMER C.A., HELMEN C.M., CAMPBELL S.A. Congenital supravalvular aortic stenosis and associated pulmonary vascular anomalies.
Scientific exhibit. Med. Genetico. Programme 1963. Indiana University.

92) TORRES E.T. and CAVALCANTI A.R. : Congenital and aortic band of aortic valve.
Amer. Heart Journ., 1953, 45, 630-633.

93) VELITCHKOVA D. (Sofia, Bulgarie) : Sur le syndrome : faciès particulier, retard mental et sténoses artérielles multiples.
Proc. Ass. Europ. Pediatr. Cardiol., vol. III, 1967.

94) VERNEY R.N., DALLOR C., GRAVIERS J., SCHLIENGER R. : Rétrécissement aortique supravalvulaire.
Rev. Lyon Médical, 1963, 12, 82-87.
(Travail du Service du Professeur Michaud et de la Clinique de Cardiologie du Prof. Froment).

95) VILENSKI J., BARA J., CLERC J., REGIS B. : Lésions buccodentaires et cardiopathies congénitales.
Rev. de Stomatol., 1957, 58, 150-53.

96) WEINSTEIN S. : An anormalous band across the channel of the aorta at the level of the aortic leaflets.
Tr. Chicago Path. Soc., 1926, 12, 277-279.

97) VON ARNIM G., ENGEL P. : Mental retardation related to hypercalcaemia.
Develop.Med. Children Neurol., 1964, n° 6, p. 366.

98) WILLIAMS J.C.P., BARATT-BOYCES B.G., LOWE M.B. and J.B. : Supravalvular aortic stenosis.
Circulations, December 1961, 24, n° 6, 1311-1318.

99) WILLIAMSON A.J. : Stenose aortique supra-valvulaire avec retard physique et mental et facies caractéristique.
Proc. Roy. Soc. Med., Février 1964, 57, n° 2, 118-119.

100) WOOLEY C.F., MOSIER D.M., BOOTH R.W., MOLNAR W., STRAK H.D., RYAN S.M.: Supravalvular aortic stenosis. Clinical experiences with four patients including occurence.
Amer. Journ. Med., 1961, 31, 717-725.

101) WOOLEY C.F., MOSEIR D.M., MECHSTROTH C.V., SIRAK H.D., MOLNAR (Colombus, Ohio) : Supravalvular aortic stenosis : an emerging clinical entity.
Circulation, 1963, 28, 827-828.

102) The facies of supravalvular aortic stenosis.
The Med. Journ. Australia. Jan. 1964, p. 16-17."Comments and Abstracts".

103) Hypercalcémie et sténose aortique sus-valvulaire.
Lancet, 18 march 1967, 1, n° 7, 490, p. 606-607.

TABLES DES MATIERES

	Pages
Plan	1- 3
Introduction	4- 5
Historique	6- 7
Observation clinique	8-11
Anatomie pathologique	12-15
Etude clinique	16-27
Formes cliniques	28
Diagnostic positif	29-30
Diagnostic différentiel	31-34
Facteurs étiologiques	35-43
Evolution et pronostic	44
Traitement	45-46
Conclusion	47
Références bibliographiques	48-57
Table des matières	58